

## Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот

Номер статьи: [ORPHA 26792](#)

### Резюме

Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы (SCAD) представляет собой очень редкое врождённое нарушение митохондриального окисления жирных кислот, характеризующееся переменными проявлениями от отсутствия симптомов заболевания (в большинстве случаев) до нарушения вскармливания, гипотонии, судорог, задержки развития и прогрессирующей миопатии.

Около 50 пациентов выявлено во всем мире на сегодняшний день. В Нидерландах, по некоторым оценкам, распространенность заболевания составляет, по меньшей мере, 1 / 50 000 новорождённых.

Большинство детей с дефицитом SCAD, выявленных по программе скрининга новорожденных, были практически здоровы на момент постановки диагноза, и заболевание у большинства протекало бессимптомно. У некоторых пациентов отмечались симптомы болезни в виде судорог, задержки развития (приобретения моторных сидеть/ ходить и/или речевых, а также социальных навыков), задержки роста с нарушением вскармливания, и, в большинстве случаев, мышечной слабости и гипотонии.

Симптомы дефицита SCAD возникают вследствие мутаций гена *ACADS* (12q24.31), кодирующего короткоцепочечную ацил-КоА дегидрогеназу жирных кислот от C-2 до C-3. Существуют также иные, до сих пор не идентифицированные факторы, вызывающие возникновение заболевания.

Дефицит SCAD определяется при наличии (1) повышенной концентрации бутирилкарнитина (C4) в плазме и/или этилмалоновой кислоты (EMA) в моче при отсутствии стрессовых условий (по меньшей мере, в двух пробах) и (2) биаллельных мутаций гена *ACADS* или вариантов 511C>T и 625G>A. Программы скрининга новорожденных в Австрии, Венгрии и Исландии в настоящее время, в большинстве случаев, позволяют идентифицировать пациентов с дефицитом SCAD с рождения. Результаты скрининга родственников пациента, у которых отсутствуют симптомы, могут также удовлетворять диагностическим критериям дефицита SCAD.

В ходе дифференциальной диагностики следует исключить множественный дефицит ацил-КоА дегидрогеназы (MADD), этилмалоновую энцефалопатию и острую интоксикацию плодами аки (см. эти термины).

Аntenatalная диагностика неприменима, так как члены семьи с симптомами и без них имеют один и тот же генотип SCAD.

Генетическое консультирование возможно, так как дефицит SCAD представляет собой наследственное аутосомное рецессивное заболевание.



У большинства пациентов заболевание протекает бессимптомно, и, таким образом, лечение не требуется. Пациентам с симптомами заболевания назначается рибофлавин и диета с низким содержанием жиров / высоким содержанием углеводов и рекомендуется избегание голодания. Острый метаболический ацидоз может компенсироваться посредством приёма высоких доз декстрозы (с или без введения инсулина) и внутривенными инфузиями. Судороги лечатся назначением антиконвульсантов, но следует избегать применения вальпроатов. Для выявления осложнений, таких как острая жировая дистрофия печени и преэклампсия (см. эти термины), должно осуществляться наблюдение беременных. Последующее наблюдение должно включать в себя регулярную оценку роста и развития, а также нутритивный статус пациентов.

Прогноз благоприятный у бессимптомных пациентов, при этом переменный у пациентов с признаками заболевания.

Рецензент документа оригинала:

- Др. Симон Олпин (Dr. Simon Olpin)

Последнее обновление: 02 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Врач-генетик Семенова Н.А.

Переведено: 12 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке ООО «Шайер Рус» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



---

Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---

